

## Apoyo e Información



**Rare Chromosome Disorder Support Group,**  
G1, The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE  
Tel: +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

**Chromosome 22 Central**  
c/o Stephanie St-Pierre, 338 Spruce Street North, Timmins, Ontario, Canada ON P4N 6N5  
Tel: +1 (705) 268-3099  
steph.stpierre@c22c.org | c22c@ntl.sympatico.ca | www.c22c.org

“ Definitivamente ... únete al grupo de apoyo C22C en la web. Hay mucho que aprender de otros padres y niños.

### Únete a la familia Uniquè, para recursos de enlaces para toda la familia, información y apoyo.

Uniquè es una organización sin fines de lucro y no es financiada por el gobierno y depende exclusivamente de las donaciones y becas. Si usted puede, por favor haga una donación en nuestra página de web:  
www.rarechromo.org  
Por favor ayúdenos a ayudarle.

Esta guía no es un sustituto de consejo médico personal. Las familias deben consultar a un médico clínico cualificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico y tratamiento de condiciones genéticas. Esta información se cree ser la mejor disponible en el momento de su publicación. Fue escrita para Uniquè por la Dra. Melissa Carter, genetista clínica y miembro de la escuela académica de pediatría del desarrollo, Bloorview Kids Rehab, de Toronto, Canadá, 2009.  
Traducido por Salome Glazebrook  
Version 1.0 [PM] 2009  
Version 1.1 2014  
Copyright © Uniquè 2014



# Síndrome de Emanuel



“ Su hijo le traerá alegría y dolor, al igual que todos los niños lo hacen. Alegrarse de sus pequeños logros.

“ La mayor parte de lo que he aprendido sobre el síndrome de Emanuel ha sido del Internet.

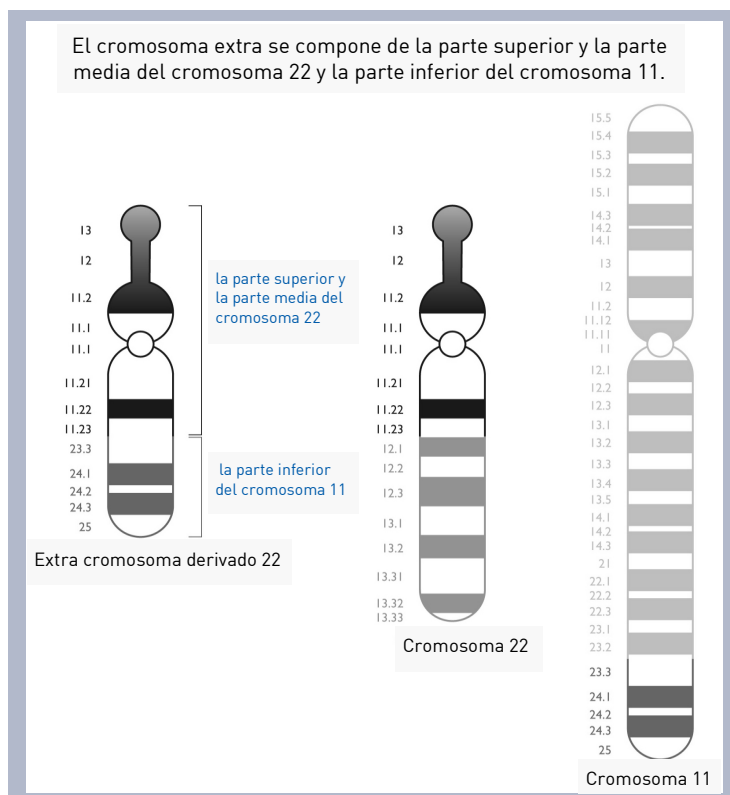
## Por qué se llama síndrome de Emanuel?

El síndrome de Emanuel lleva el nombre de la Dra. Beverly Emanuel, un experto en citogenética en Filadelfia, EE.UU. En 2004, los miembros fundadores de *Cromosoma 22 Central*, un grupo de apoyo en línea para padres de niños con trastornos del cromosoma 22, cabildearon con éxito para aplicar este nombre a la condición causada por tener un cromosoma adicional, llamada 'derivado 22'. La Dra. Emanuel es reconocida por el trabajo de su laboratorio en la identificación de la fuente del derivado 22, cómo se hereda, y por su asociación con el grupo de apoyo para padres. Sin embargo, la condición es tan poco frecuente que muchos médicos pueden no conocerla por este nombre.

## Otros nombres

En la literatura científica, el nombre de síndrome de Emanuel sólo está empezando a ser utilizado. Anteriormente se conocía como [síndrome de derivado 22](#), [síndrome de derivado 11;22](#) o [trisomía parcial 11;22](#). Estos nombres describen el hecho de que hay 47, en lugar del habitual 46, cromosomas presentes en las células del cuerpo del niño. La literatura más vieja refiere a la condición de [trisomía 22](#) basado en la suposición errónea de que el

cromosoma extra era un tercer 22 (de ahí el nombre de trisomía). El cromosoma extra se compone de la parte superior y la parte media del cromosoma 22 y la parte inferior del cromosoma 11.



## ¿Cuál es la probabilidad de tener otro hijo/a con síndrome de Emanuel en un embarazo futuro?

Es difícil decir con certeza cuál es el riesgo de recurrencia en una pareja particular. Podemos estimar el riesgo de la siguiente manera: si eres mujer y portadora de la translocación equilibrada 11;22, el riesgo en cada futuro embarazo es aproximadamente del seis por ciento. Si eres un portador masculino, el riesgo es menor, alrededor del dos al cinco por ciento. En el caso muy improbable de que ninguno de los padres sea portador, el riesgo es todavía menor, probablemente menos del uno por ciento. Hay pruebas disponibles en cada embarazo futuro para determinar si el feto tiene síndrome de Emanuel. Debes informar a tu doctor si quieres una prueba prenatal tan pronto como sepas que estás embarazada.

## ¿Quién más en nuestra familia debe ser probado?

Si tienes otros niños que están sanos y sin discapacidad, normalmente no es necesario hacer pruebas de inmediato, pero debes consultarlo con tu médico genetista. Cuando tu hijo/a tenga edad suficiente para tomar sus propias decisiones sobre el cuidado de su salud, si todavía no ha sido probado, debe ser conscientes de que la prueba de portador está disponible (un análisis de sangre) y debía hacerlo antes de iniciar tener familia. La probabilidad de ser portador es del 50 por ciento.

Si eres portador/a y tienes hermanos y hermanas, ellos deben saber que también pueden ser probados. Suponiendo que tu heredaste la translocación de uno de tus padres, cada uno de tus hermanos tiene un 50 por ciento de probabilidad de ser portador también. Si tienes una familia extendida grande, tus padres pueden querer ser probados para saber de qué lado de la familia procede la translocación. Sus tías, tíos y primos del lado afectado pueden también querer tener esta información.



En esta familia, la madre es portadora. La hija tiene síndrome de Emanuel. Los cromosomas del hijo no se han analizado todavía.

## Lectura

La *American Journal of Medical Genetics* volumen 149A (2009) contiene un artículo importante para las personas que quieren más detalle médico. [Delimitación fenotípica del Síndrome de Emanuel \(Síndrome de cromosoma 22 derivado supernumerario\): Características clínicas de 63 individuos](#) por Melissa T Carter *et al* está en las páginas 1712-1721.

## Crecimiento y Pubertad



Catorce años de edad

La mayoría de los niños con desequilibrios cromosómicos tienden a ser un poco pequeños en comparación con otros niños de su edad. Su crecimiento es más lento en general, y también tienden a comer menos y tener menos masa muscular debido a sus problemas físicos. La pubertad parece proceder de forma normal en los niños con síndrome de Emanuel, a pesar de su tamaño menor.

## Comportamiento

Como todos los niños con discapacidades físicas e intelectuales, puede surgir frustración y ansiedad a medida que luchan para comunicarse con medios limitados. Sin embargo, en general los padres de niños con síndrome de Emanuel dicen que sus hijos son generalmente felices y alegres, disfrutan de la música y de estar rodeados de gente, y tiene un buen sentido del humor.

“ Es una señorita feliz que es saliente y a quien le encanta estar con la gente. Reconoce a su papá y hermanos y abuela y amigos de la familia, y verbaliza y sonríe con ellos - *padre de una joven de 20 años.*”

## La esperanza de vida en el síndrome de Emanuel

Hay personas con síndrome de Emanuel actualmente que tienen 30+ años. No tenemos información sobre el promedio de vida de una persona con síndrome de Emanuel. Realmente depende de varias cosas, sobre todo la severidad de los defectos de nacimiento. Si estos son leves o corregibles otro factor importante es el grado de discapacidad física. También contribuyen a la muerte prematura cosas como convulsiones severas o un sistema inmunológico débil, como en cualquier persona con discapacidades graves.

“ “Las cosas han mejorado mucho desde que nacieron nuestras hijas, con la fisioterapia, la terapia ocupacional, la educación y el conocimiento médico .. Yo creo que los niños que nacen hoy serán capaces de hacer mucho más que nuestras hijas - *padres de gemelas de 34 años*”

“ “Con 26 años, sigue siendo físicamente un infante que necesita cuidado total - *padre de una joven de 26 años*”

## ¿De dónde viene el cromosoma derivado 22?

El laboratorio de la Dra. Emanuel descubrió que el cromosoma de más se hereda de uno de los padres, normalmente la madre. Este padre/madre se llama la **persona portadora**. La persona portadora tiene el número normal de cromosomas - 46. Sin embargo, parte de un cromosoma 11 y 22 se han intercambiado - esto se llama una translocación. Dado que no se ha ganado ni perdido ningún gene, se llama una translocación equilibrada. La translocación 11;22 es única, ya que es una de las pocas translocaciones equilibradas que se observan en personas no relacionadas.



El cromosoma de más suele provenir de la madre

La mayoría de las otras translocaciones son exclusivas de una familia. Unique tiene también una guía para la translocación 11;22.

## ¿Por qué suele provenir el cromosoma derivado 22 de la madre?

No lo sabemos con certitud. Si usted es un hombre que lleva la translocación, producirá algunos espermatozoides que tienen cromosomas normales y otros que tienen el derivado 22. Sin embargo, un espermatozoides que lleva el cromosoma anormal puede ser menos capaz de fertilizar un óvulo que un espermatozoides normal. Del mismo modo, las mujeres que son portadoras de la translocación producen dos tipos de huevos - aquellos con y sin el cromosoma extra - pero ambos tipos parecen tener la misma probabilidad de ser fertilizados. Alrededor del cinco por ciento de los individuos con síndrome de Emanuel heredan el cromosoma extra de su padre; el otro 95 por ciento lo han heredado de su madre. Es extremadamente raro que ninguno de los padres sea portador de la translocación equilibrada.

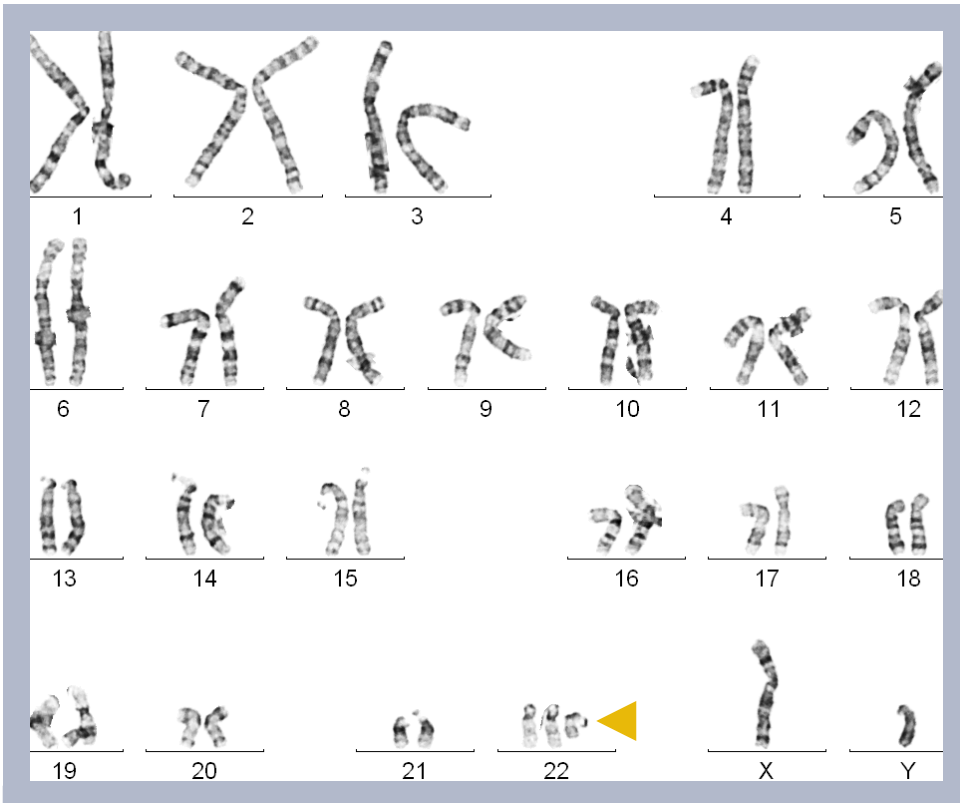
## ¿Cómo de común es el síndrome de Emanuel?

La incidencia exacta no se conoce. Es bastante raro - sólo alrededor de 200 casos han sido reportados en la literatura. Sin embargo, Unique cuenta con 22 miembros con síndrome de Emanuel y hay alrededor de 200 miembros presentes y pasados del grupo de apoyo para padres en línea *Cromosoma 22 Central* con síndrome de Emanuel, y probablemente muchos más en partes del mundo donde no se habla inglés.

“ Haz preguntas y habla con otros padres con niños como el tuyo. Sé tan veraz como puedas con ellos ya que la aceptación de la discapacidad de tu hijo les ayudará a ellos tanto como a ti.”

## Diagnóstico

El diagnóstico se realiza con un examen de sangre para analizar los cromosomas. Los médicos suelen pedir un análisis de cromosomas en los bebés que tienen defectos de nacimiento o retrasos en su desarrollo. Por lo tanto, la mayoría de los niños con síndrome de Emanuel se diagnostican en la infancia (en el primer año de vida).



Los cromosomas de alguien (niño) con el síndrome de Emanuel.  
La flecha amarilla ◀ indica el cromosoma 22 derivado extra.

En las generaciones anteriores de su familia, pueden haber habido otras personas con síndrome de Emanuel. Si murieron jóvenes (que solía ser mucho más común en niños con condiciones de cromosomas), es posible que no fueran diagnosticados. O, si nacieron antes de la década de los ochenta, tampoco es probable que fueran diagnosticados ya que la tecnología para observar los cromosomas en una muestra de sangre no estaba disponible.



“ Es un camino duro, pero hay muchas alegrías a su largo.

Siete meses de edad

## Convulsiones

Las convulsiones son comunes - el 48 por ciento de los padres en el estudio de Carter informaron que su hijo/a había tenido al menos una convulsión. El treinta y cuatro por ciento indicaron que su hijo estaba tomando actualmente medicamentos para controlar las convulsiones. El tipo de crisis es variable. Algunos tienen más de un tipo. No hay ninguna indicación en el estudio que las convulsiones sufridas por niños con síndrome de Emanuel sean más difíciles de controlar que en cualquier otro niño con epilepsia.

## Alimentación

La alimentación puede seguir siendo problemática más allá de la infancia, por varias razones; pero esto es variable. Algunos niños comen alimentos apropiados para su edad, y pueden auto-alimentarse. El uso de utensilios es algo más complicado para estos niños debido a su coordinación pobre. La mayoría de los niños necesitan alimentos especialmente preparados (por ejemplo, en puré) para poder tragar de una forma segura, ya que masticar la comida es una habilidad que es difícil de aprender para ellos. Una minoría (19 por ciento) se alimentan por un tubo implantado quirúrgicamente en el estómago a través de la pared abdominal (Tubo-G o gastrostomía). Las razones principales para esto son: el no poder tragar los alimentos de forma segura sin asfixia ni aspiración (inhalación de partículas de comida en los pulmones), y para dar calorías adicionales cuando hay aumento de peso deficiente. A veces, se coloca un Tubo-G sólo temporalmente, mientras se optimiza el aumento de peso.



También complica la alimentación el reflujo (cuando el ácido del estómago regresa hacia el esófago causando dolor), lo cual es muy común en todos los niños con hipotonía. Esto tiende a mejorar con la edad, pero a veces tienen que ser tratados con medicamentos (antiácidos) o incluso cirugía (funduplicatura). Sólo el ocho por ciento de los niños en los estudios de Carter necesitaron cirugía para controlar su reflujo.

El estreñimiento es otro problema común, por lo que es importante mantenerse bien hidratado y comer una dieta alta en fibra. Alrededor del 30 por ciento de los niños con síndrome de Emanuel necesitan tomar un laxante o ablandador de heces diariamente para ayudar la defecación.



Siete años de edad

## Niños y adolescentes con síndrome de Emanuel

### Desarrollo Motor

La flacidez presente en los bebés con síndrome de Emanuel tiende a persistir, pero poco a poco la mayoría de los niños ganan algo de control sobre sus músculos. El desarrollo motor - la capacidad de aprender a sentarse, gatear y caminar - está muy retrasado en la mayoría de los niños. Más del 70 por ciento aprenden a caminar con el tiempo, pero esto requiere persistencia y mucho apoyo. La edad media para aprender a caminar es cinco años. La mayoría de los niños con síndrome de Emanuel que caminan necesitan el apoyo de otra persona o un andador, pero algunos pueden caminar sin apoyo. La mayoría, una vez crecen demasiado para una silla de paseo, necesitan tener algún tipo de silla de ruedas motorizada para moverse en la comunidad, incluso si han aprendido a caminar, ya que se cansan fácilmente y son inestables.



“ Mantengan la fisioterapia diaria!

### Desarrollo del Lenguaje

La mayoría de los niños con síndrome de Emanuel no aprenden a hablar, aunque sin duda hay excepciones. Alrededor del 77 por ciento son no-verbales, pero algunos pueden decir palabras sueltas o aprender señas simples. Los padres con frecuencia comentan que la comprensión de su hijo es mucho mejor que su capacidad para comunicarse (en otras palabras, el lenguaje receptivo es mejor que el lenguaje expresivo). La discapacidad auditiva es común también - casi el 75 por ciento de los niños con síndrome de Emanuel tienen resultados anormales en su prueba de audición. La pérdida de audición puede ser de leve a moderada, pero en algunos casos (14 por ciento) es de severa a profunda, requiriendo audífonos o implantes cocleares. Por lo tanto, es importante hacer pruebas de audición con regularidad.

“ No te des por vencido ni pierdas esperanzas en tu hijo/a. Todos los niños tienen algo que dar.

### Infecciones

Una de las causas de la pérdida de audición en los niños con síndrome de Emanuel es las infecciones de oído frecuentes. Ya que tu hijo/a no te puede decir que tiene una infección de oído, es importante que su médico revise sus oídos con regularidad. La mayoría de los niños con síndrome de Emanuel terminan teniendo tubos colocados en los tímpanos para drenar el líquido que se puede acumular y provocar infecciones y problemas de audición.

Los niños con síndrome de Emanuel pueden tener otras infecciones, sobre todo de pecho (neumonía), que pueden ser causadas por bacterias o virus. Al igual que muchos niños con tono bajo y discapacidades del desarrollo, las infecciones que son de rutina en la mayoría de los niños pueden ser más severas y durar más tiempo. A veces es necesaria la hospitalización para el tratamiento. Su médico puede comprobar el sistema inmunológico de su hijo/a para ver si tiene anticuerpos suficientes. No está claro si los niños con síndrome de Emanuel verdaderamente tienen problemas del sistema inmunológico, ya que nadie lo ha investigado específicamente. Sin embargo, algunos padres informan que su doctor encontró niveles bajos de anticuerpos (inmunoglobulinas) en la sangre de su hijo, y por lo tanto, les trataron con IgIV (Inmunoglobulina intravenosa) que es esencialmente una transfusión de anticuerpos. Algunos padres notaron la diferencia en el número de infecciones de sus hijos.

## Características del síndrome de Emanuel



Siete años de edad



Doce años de edad

Fue publicado un estudio recientemente (Carter 2009, consulte la página 11) en el que los investigadores encuestaron a los padres de 63 personas con síndrome de Emanuel.

La mayoría de la información de esta guía proviene de los resultados de este estudio, además de la literatura médica anterior.

Todos los niños con síndrome de Emanuel tienen algún grado de discapacidad física e intelectual. Al igual que en cualquier trastorno cromosómico, el resultado varía entre personas. Sin embargo, todos aquellos con síndrome de Emanuel conocidos, tienen un nivel de discapacidad del desarrollo moderado o severo. Tener un cromosoma de más interfiere con el desarrollo del cerebro, incluso si el cerebro se ve 'normal' en la TC o RM. También interfiere con la forma en que los órganos internos se desarrollan y funcionan, lo que lleva a los defectos de nacimiento y problemas de salud.

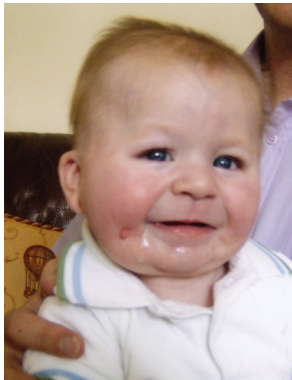
“ Aprenda todo lo que pueda, porque en última instancia, va a ser la persona más educada acerca de las necesidades de su hijo. No se puede esperar que todos los especialistas entiendan lo que es el síndrome de Emanuel.

## Características principales de los bebés con síndrome de Emanuel

Los bebés con síndrome de Emanuel suelen ser un poco más pequeños que el promedio al nacer, y crecen más lentamente. Las complicaciones del embarazo y el parto prematuro son poco comunes. Si hay complicaciones en el embarazo, las más comunes son crecimiento fetal deficiente (también llamado restricción del crecimiento intrauterino o RCIU) y oligohidramnios (deficiencia de líquido amniótico). Las ecografías realizadas rutinariamente durante el embarazo pueden identificar un defecto cardíaco u otro defecto de nacimiento si está presente. Sin embargo, más del 80 por ciento de los embarazos pasan sin incidente.

Los médicos pueden notar características en el bebé que sugieren un posible problema con el desarrollo fetal – conocidas como *'rasgos dismórficos'*. Ejemplos de rasgos dismórficos comunes en los bebés con síndrome de Emanuel son ojos hundidos, orejas malformadas y bajas, pequeños agujeros en la piel justo delante de las orejas., el surco subnasal (la pequeña depresión entre el labio superior y la nariz) largo, la barbilla pequeña (micrognatia) y un exceso de piel en la parte posterior del cuello.

Otras cosas que pueden notar al examinar un recién nacido con síndrome de Emanuel son caderas dislocables, testículos no descendidos, hernia(s) inguinal (en la ingle) y/o, en niños, el pene pequeño, o un hoyuelo en la piel justo por encima de los glúteos (llamado un hoyuelo sacro). Estas características pueden incitar a los médicos a ordenar un examen de cromosomas, que revela el diagnóstico.



Siete meses de edad



Cuatro años de edad

Neurológicamente, los bebés con síndrome de Emanuel suelen 'deslizarse entre las manos' debido a su hipotonía, que resulta de la incapacidad del cerebro en controlar adecuadamente el tono muscular. Los bebés hipotónicos pueden tener problemas con la respiración y la alimentación durante los primeros meses de vida. La respiración suele mejorar, pero la alimentación puede seguir siendo un problema debido a la falta de coordinación motora. El cerebro no crece bien en las personas con síndrome de Emanuel, por lo que la cabeza suele ser más pequeña de lo esperado para la edad (microcefalia). Otras diferencias en la formación del cerebro son posibles. La más grave es la hidrocefalia, que se encuentra en el 10 por ciento de casos. La hidrocefalia es un aumento anormal de la cantidad de líquido cefalorraquídeo natural dentro de los ventrículos del cerebro. Si la hidrocefalia está presente, se puede requerir cirugía para aliviar la presión en el cerebro. La mayoría de las otras diferencias cerebrales reportadas en niños con síndrome de Emanuel se ven en la resonancia magnética o tomografía computarizada de la cabeza, pero nada se puede hacer acerca de ellas – simplemente es la forma en que el cerebro se ha desarrollado.

*“ Hace algo un día y no el siguiente.. sus habilidades pueden ser muy inconsistente a veces - los padres de una niña de 4 años.*



Siete años de edad

lo suficientemente grave como para requerir cirugía. Los defectos del corazón más comunes - defecto septal ventricular (DVS), defecto septal auricular (DSA), y conducto arterioso persistente (CAP) - a menudo se corrigen por su cuenta con el tiempo. Un DVS es un agujero en la pared entre las dos cámaras inferiores (que bombean) del corazón; DSA es un agujero en la pared muscular entre las dos partes superiores del corazón (las que se llenan); CAP es un canal entre la aorta y la arteria pulmonar que lleva la sangre a los pulmones y por lo general se cierra poco después del nacimiento, pero en estos casos se mantiene abierto. Esto significa que los pulmones reciben más sangre de lo que deberían y el corazón tiene que trabajar muy duro. Un CAP se puede cerrar con cirugía mínimamente invasiva mediante la inserción de una bobina a través de una arteria en el muslo. El tejido crece alrededor de la bobina, cerrando la brecha.

Las malformaciones de los riñones se ven a menudo en las ecografías de los bebés con síndrome de Emanuel: los riñones pueden ser más pequeños de lo normal, o puede faltar uno. Generalmente, estas diferencias no afectan el funcionamiento del

*“ Él es feliz, cariñoso y generalmente sano - ha superado el pronóstico dado cuando le diagnosticaron - Padre de un niño de 10 años*



Tres años de edad

Si el bebé tiene el paladar hendido (una fisura en el techo de la boca), esto puede complicar aún más los problemas de alimentación. Más de la mitad de los bebés con síndrome de Emanuel nacen con el paladar hendido. Esto puede ser muy leve (llamado 'fisura submucosa') o lo suficientemente grave como para requerir cirugía.

Otros defectos congénitos comunes son las malformaciones del corazón y vasos sanguíneos, riñones e intestinos. Los defectos cardíacos están presentes en casi el 60 por ciento de los bebés con síndrome de Emanuel. Sin embargo, sólo alrededor de la mitad de ellos tiene un defecto en el corazón